

Home Should Not Be Care



(左起)竹脚妇幼医院儿科内科部门遗传学科主任兼资深顾问医生陈玉娴和其女儿、佢正勇(被抱着)、父亲佢显俊(35岁,公务员)、母亲邓翠婷(31岁)和安徽尼亚山医院总裁蓝权明医生(右)。(安徽尼亚山医院提供)

全球仅50起

鼻子抓伤会流血30小时

2岁童患罕见病

梁嘉仪 林艺君 报道 linyijun@sph.com.sg
●24小时新闻热线: 1800-8227288/91918727
MMS/Whatsapp传照片: 91918727

本地两岁男童患罕见疾病,鼻子抓伤会血流不止长达30个小时,眼部和皮肤患有黄疸,全球确诊病例不到50起。

现年近三岁的佢正勇4个月大时进行抽血检查时,受伤的针孔和鼻子血流不止超过30小时,他过后被确诊患上“先天性胆汁酸合成障碍”,该疾病导致身体无法有效制造胆酸,由于胆酸帮助肝脏排泄胆汁,以及从食物中吸收脂肪和脂溶性维生素。若不及时治疗,有毒的胆汁会积聚并损害肝脏,最终导致其衰竭。

佢正勇的父亲佢显俊(35岁,公务员)和母亲邓翠婷(31岁)受访时表示,儿子医疗平均每月医疗费用至少7000元,目前每天须服药一次,每两个月再回医院复诊,检查是否须依据病情来增加药剂。

邓翠婷也表示,除此之外,儿子的饮食与其他孩童无异,不过伴随儿子的身体发展,药剂将会跟着增加,医疗费用也会攀升。看到儿子被病痛折磨,夫妇表示最痛苦的不过是看着幼小的儿子在多次血液检查中多处淤青并饿到想要抓奶嘴。

夫妇透露,起初在澳洲购买药物,并寻得亲友经济赞助,后来获得竹脚妇幼医院向儿童而设的保健基金(Medifund Junior)的经济协助,减轻药物费用负担。如今,夫妻更获得罕见疾病基金资助下,获得长期资助。

庞贝氏症药物获资助

委员会扩大罕见疾病帮助,治疗遗传疾病庞贝氏症(Pompe Disease)的药物 Alglucosidase alfa (Myozym) 获得资助。

律政部兼卫生部高级政务部长唐振辉今早主持安徽尼亚山医院举办的嘉年华时透露。

为扩大对罕见疾病病患和家属的帮助,罕见疾病基金委员会宣布批准第六种治疗遗传疾病庞贝氏症(Pompe Disease)的药物 Alglucosidase alfa (Myozym)。

平均每4万名新生儿当中,就有1人会确诊庞贝氏症,目前全球有约1万名患者,该病症是因为缺乏某种酵素而肌肉无力,疾病无法治愈,需

个案2

11岁女童 每月医药费2万4

受惠于罕见疾病基金的赵允嘉(11岁)小时候腹部异常肿胀像球般,后被确诊戈谢病(Gaucher disease),由于身体缺少某种酵素,无法代谢一种脂肪,每两周得到医院注射替代酵素,否则肝和脾就会肿起来甚至爆裂,而危及性命。



赵允嘉(安徽尼亚山医院提供)

赵允嘉的医药费每月高达2万4000元,该费用会根据她身体逐渐长大,药剂量增加而逐渐攀升。为治疗女儿疾病,赵家每月入不敷出,几乎耗尽保健储蓄,不过赵家将女儿健康放在第一位,担心若不治疗,或危及性命。

父亲赵德财今年获得罕见疾病基金资助,扣除保险、保健储蓄和保健基金后的医疗费用介于200元至400元,并表示省下的医药费就能让念小五的女儿学画画和其他才艺。

要终身吃药来维持生命。唐振辉透露,庞贝氏症患者的医药费用会根据年龄和体重增加,平均每年医药费可高达50万元。

基金四个月筹得近9000万

罕见疾病基金四个月筹得近9000万捐款,目前有两名患者获委员会批准并受惠。

卫生部连同新保集团基金今年7月宣布成立罕见疾病基金。

竹脚妇幼医院今早发布文告透露,基金从成立至今已吸引到2000万元捐款,加上政府1元对3元的资助,筹得近9000万元捐款,目前已有两名患者通过评估,并受惠于基金。